

Information om fosterdiagnostik, samtalsstöd för barnmorska i primärvården

Innehåll

Information om fosterdiagnostik, samtalsstöd för barnmorska i primärvården.....	1
Bakgrund.....	1
Hälsosamtalet/inskrivningssamtal i tidig graviditet	2
Betona frivilligheten och erbjudandet.....	2
Information om första trimesterultraljud TUL och, kombinerat ultraljud och biokemi	3
Följ upp att.....	4
Invasiv provtagning.....	5
Inskrivningssamtal del 2 /Uppföljande besök	5
Bekräfta hur paret tagit emot informationen och ev. frågor.....	5
Patientinformation.....	5
Länkar	6
Dokumenthistorik	6

Bakgrund

Enligt Socialstyrelsens författning SOSF-FS 2012:20 ska information om fosterdiagnostik erbjudas till alla gravida och deras partner vid första besöket på BMM. Alla tillfrågas om de önskar information om fosterdiagnostik vid inskrivning i tidig graviditet. Informationen till de som önskar, ges skriftligt och muntligt. Hänvisa även till informationsfilmen på 1177.se "Vad är [Fosterdiagnostik](#)" och websidor. Den gravida ska erbjudas betänketid mellan mottagen information och beslut gällande fosterdiagnostik.

För ytterligare information om fosterdiagnostik för blivande föräldrar och personal se [Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik](#) (Snif). Här finns också ett skriftligt samtalsstöd för barnmorskor, samt bildstöd som kan användas i samtalet med blivande föräldrar och bilder som kan delas ut till blivande föräldrar med länkar

till filmer och skriftlig info. Bilderna visar bland annat hur man kan tänka runt sannolikhet [bilaga-2-bildstod-for-barnmorskor-for-utskrift-20231018.pdf](#)

Frivilligheten vad gäller undersökningarna ska betonas och läkartid ska erbjudas.

Hälsosamtalet/inskrivningssamtal i tidig graviditet

Vid hälsosamtalet i tidig graviditet del 1 ställer BM en öppen fråga: ex *"Vad har du/ni för tankar och frågor kring fosterdiagnostik?"* Beroende på den gravida/parets svar går man vidare med frågan om de önskar information, tex *"Går det bra att jag berättar vad fosterdiagnostik innebär och vad som finns i Uppsala?"*

Om den gravida/paret önskar kan bildstödet tas fram som stöd i samtalet (tex bild 1 som understryker frivilligheten och bild 2 med vägval) [stodmaterial-for-samtal-om-fosterdiagnostik-pa-barnmorskemottagning-20231018.pdf](#). Låt den gravida styra samtalet, men fokus bör ligga på reflektion kring beslutet snarare än fakta om metoderna. Länkar till informationsfilmer ([Informationsfilm om fosterdiagnostik, youtube.com](#)) och skriftlig information om metoderna och tillstånden som kan upptäckas kan ges till den gravida/paret [bilaga-3-bildsstod-som-kan-delas-ut-efter-forsta-samtal-for-utskrift-20231018.pdf](#) för att läsa på hemma innan beslut fattas och eventuell bokning av fosterdiagnostik vid nästa besök.

Informera kort och sakligt om de alternativ som Region Uppsala har att erbjuda.

Betona frivilligheten och erbjudandet

- Alla erbjuds två ultraljudsundersökningar under graviditeten, en i första trimestern (TUL) och en i andra trimestern (RUL). Ultraljudsundersökningar görs för datering, bedömning av eventuell flerbörd och för anatomisk granskning.
- Ultraljudsundersökningen i första trimestern (TUL) kan om man så önskar kombineras med en sannolikhetsbedömning av vissa kromosomavvikelser (KUB), vilket erbjuds alla gravida. Var tydlig med att informera om att KUB inte är en medicinsk rekommendation. KUB är ett erbjudande där den gravida/paret själva måste ta ställning till om de önskar få denna undersökning som innebär en sannolikhetsbedömning för kromosomavvikelse för 13, 18 och 21. Trisomi innebär att det finns en extra kromosom. Trisomi 21 är det som kallas Downs syndrom.
- Ultraljudsundersökning i andra trimestern (RUL), vanligen omkring v 19, rekommenderas då det finns ett medicinskt värde av att ta reda på antal foster, bedöma graviditetslängd samt se moderkakans läge. Vid

graviditetsvecka 18–20 är fostret större och mer utvecklat och vissa avvikelser som inte kan ses tidigare, kan ses nu, TUL kan därför inte ersätta RUL. Det innebär också en fördel för övervakningen av resterande del av graviditeten och förlossning.

- Tänk på att alla erbjudanden är frivilliga och att varje ultraljudsundersökning är en form av fosterdiagnostik som innebär att man kan få ett avvikande eller oväntat resultat som man behöver ta ställning till.
- Ultraljudsbarnmorskans fokus är på den medicinska undersökningen. Det finns sällan medicinska skäl att bedöma kön vid ultraljudsundersökningar och undersökningen i andra trimestern ska inte förlängas i syfte att fastställa kön. Om undersökaren ser kön har man som patient rätt att få veta könet. Besked ges i sådana fall direkt till patienten, aldrig på lappar eller via anhöriga. Viktigt att gravid/partner känner till att det aldrig ingår i ultraljudet i första trimestern att få veta kön.
- Fosterdiagnostik kan visa en del om fostrets hälsa, tex vissa kromosomavvikelser, men det finns ingen fosterdiagnostik som kan påvisa eller utesluta alla avvikelser. Man kan upptäcka fynd som man inte vet vilken betydelse de har för fostrets hälsa.

Information om första trimesterultraljud TUL och, kombinerat ultraljud och biokemi

Syftet med ultraljudsundersökningen i första trimestern är att bedöma hur långt graviditeten har gått, hur många foster det finns och att tidigt kunna se allvarliga fosteravvikelser. Bedömning av hur långt graviditeten har gått och beräkning av förväntat förlossningsdatum görs säkrare i dessa veckor jämfört med det senare ultraljudet. Vid IVF-graviditeter beräknas graviditetslängden utifrån insättning av embryo.

Ett tidigt ultraljud har fördelar vid graviditeter med fler än ett foster för att bedöma vilken typ av flerbördsgraviditet det är. Det har betydelse för hur man sen rekommenderar att man följer graviditeten. Ultraljudsundersökningen av fostret i första trimestern görs systematiskt utifrån en checklista och kan upptäcka vissa allvarliga fostermissbildningar men kan inte ersätta rutinultraljudet i graviditetsvecka 18–20.

Förutom den strukturerade ultraljudsundersökningen vid TUL kan man i samma graviditetsveckor också beräkna sannolikhet för vissa kromosomavvikelser. Man kombinerar då resultat av en ultraljudsmätning av fostrets nackuppkläring (NUPP) och blodprovstagning av den gravida. Utifrån detta kan man beräkna sannolikheten att fostret har en av de vanligaste kromosomavvikelserna som ökar i förekomst med kvinnans ålder, trisomi 13, 18 och 21 (Downs syndrom). Trisomi 13 och 18 är ovanligare men har betydligt dystrare prognos.

Nackupplärningen är en vätskespalt under huden som finns hos alla foster i tidig graviditet men som sen försvinner. Bästa tiden att göra NUPP-undersökningen är 12+3 – 13+2. Blodprovet som tas på den gravida kvinnan analyseras för två olika ämnen; beta-hCG och PAPP-A som båda finns normalt hos gravida kvinnor. Förändringar i nivåerna av dessa ämnen är kopplade till sannolikheten för att fostret har en kromosomavvikelse.

Blodprovet kan lämnas på barnmorskemottagningen eller på C-lab, ingång 70, helst en vecka innan ultraljundsundersökningen. Provet tas tidigast efter 9 hela graviditetsveckor och inte senare än 13 fulla graviditetsveckor. Bästa tiden att ta provet är omkring graviditetsvecka 10. Efter blodprovstagning och ultraljundsundersökning räknas en sannolikhetssiffra fram. Svaret på undersökningen ges samma dag som ultraljudet. Det ges med en siffra som visar på sannolikhet, dvs inte ett definitivt svar. Om sannolikheten är 1 av 200 eller mer (ex 1/150, 1/20) erbjuds man att, om man vill, göra vidare utredning för att avgöra om det finns en kromosomavvikelse eller inte. Detta kan innebära antingen prov för NIPT (Non Invasive Prenatal Test) eller moderkaksprov (CVS) NIPT innebär ett blodprov från kvinnan. Provet ger information om fostret har en extra kromosom av kromosom 13, 18 eller 21. NIPT är mycket tillförlitligt om det visar normalt antal kromosomer. NIPT är inte ett diagnostiskt test. Om provet visar en extra kromosom 13, 18 eller 21, behöver det bekräftas med moderkaksprov eller fostervattenprov (AMC) för en säker diagnos.

Om man väljer KUB för sannolikhetsberäkning och får besked om en låg sannolikhet, erbjuds ingen ytterligare utredning.

Om man innan första trimesterultraljudet genomgått NIPT med ett normalt resultat finns ingen anledning att göra sannolikhetsberäkning för kromosomavvikelse, men det finns fortfarande fördelar med att göra TUL.

Också vid TUL utan riskbedömning kan man ibland upptäcka tecken som kan innebära förhöjd sannolikhet för kromosomavvikelse. I sådana fall kommer man att erbjudas information om möjlighet till ytterligare utredning.

Följ upp att

- Paret förstår att TUL och RUL rekommenderas för att det har ett medicinskt värde, men att KUB inte är en medicinsk rekommendation utan ett erbjudande.
- Paret förstår att om sannolikheten är 1:201 kommer man inte att få möjlighet till vidare utredning.
- Att paret är införstådda med att undersökningen kan innebära flera ställningstaganden

Invasiv provtagning

- CVS/AMC är de invasiva metoder som erbjuds om det är något som avviker vid UL i andra trimestern eller vid en KUB undersökning. Det är också ett val för de som önskar att få ett direkt svar på frågan "kromosomavvikelse".
- Det kan också erbjudas till en kvinna/par som i tidigare graviditet haft ett barn med trisomi, eller gjort valet tidigare.
- Viktigt att paret får information om att ett invasivt prov ökar risken för missfall med 0,5%.

Inskrivningssamtal del 2 /Uppföljande besök

Uppföljande samtal görs med fördel vid inskrivningsbesök 2. Viktigt att eftersträva tvåstegsförfarande innan kvinna tar beslut och innan fosterdiagnostiska tester bokas/planeras

Bekräfta hur paret tagit emot informationen och ev. frågor

- Följ upp hur paret ställer sig till olika svarsalternativ.
- Sammanfatta samtalet i journalen: Information om fosterdiagnostik given. Dokumentera om paret har sett informationsfilmen om Fosterdiagnostik på 1177.se [Fosterdiagnostik - 1177](https://www.1177.se/fosterdiagnostik-1177)
- Dokumentera om paret avstår TUL, vill göra TUL eller TUL med sannolikhetsberäkning för kromosomavvikelse (KUB)
- För ytterligare information för blivande föräldrar och personal om fosterdiagnostik och tillstånden man testat för se [Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik](#)

Patientinformation

Patientinformation delas ut i samband med besök.

[Information om fosterdiagnostik](#) (flera språk, länk kommer inom kort)

- [Information om rutinultraljud](#) (flera språk, länk kommer inom kort)
- Bildstöd med länkar att dela ut: [bilaga-3-bildsstod-som-kan-delat-ut-efter-forsta-samtal-for-utskrift-20231018.pdf](#) (endast på svenska)

Länkar

Det finns flera patientföreningar du kan kontakta om du undrar något om de avvikelser som fosterdiagnostiken kan visa. Några exempel hittar du här:

- [Föreningen för utvecklingsstörda Barn, Ungdomar och Vuxna, FUB, 1177.se](#)
- [Svenska Downföreningen, 1177.se](#)
- [Svenska Turnerföreningen, 1177.se](#)
- [Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik, Snif, 1177.se](#)
- Den vanligaste trisomin är trisomi 21. Den kallas för Downs syndrom. Läs mer om Downs syndrom i [information kring fosterdiagnostik, uploads.staticjw.com \(pdf\)](#).

Det finns andra mer ovanliga och allvarligare trisomier. Läs mer på Socialstyrelsens hemsida om [trisomi 13, Pataus syndrom, 1177.se](#), och om [trisomi 18, Edwards syndrom, 1177.se](#).

Det kan också bli avvikelser i könskromosomerna. De avvikelserna kallas [Turners syndrom, 1177.se](#) och [Klinefelters syndrom, 1177.se](#).

Dokumenthistorik

Granskare

Birgitta Segeblad, Agnes Edling, Ellen Ternby, Lena Axén

Revisionsdatum

2024-01-09 Tillägg patientinformation Fosterdiagnostik.

2023-12-11 Aktualitetsgranskat i sin helhet. Ny text om TUL och Information om TUL. Reviderad text under rubrik Följa upp och Bekräfta.

2023-10-10 Under rubrik ” bekräfta hur paret tagit emot information: Tillägg informationsmaterial Snif.

2023-05-24: Tillgänglighetsanpassning påbörjad av Lovisa Sjöberg
2020-06-03